



FN MOTOL

# Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

**Laboratoře ÚBLG**

## Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

[http:// www.fnmotol.cz/ublg/](http://www.fnmotol.cz/ublg/)

### RTPS1 (Rhabdoid tumor predisposition syndrome-1, MIM )

Syndrom predispozice k rhabdoidním nádorům (RTPS1) je autozomálně dominantně dědičné onemocnění způsobené patogenní zárodečnou mutací genu *SMARCB1*.

**Molekulárně genetickým vyšetřením RTPS1 pomocí sekvenování genu *SMARCB1* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *SMARCB1* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *SMARCB1* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu RTPS1syndromu na molekulární úrovni.**

užitečné odkazy

<http://omim.org/entry/609322><http://omim.org/entry/601607>

#### Indikační kritéria

Připravuje se

#### Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření RTPS1 metodou sekvenování genu <i>SMARCB1</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření kódujících exonů genu <i>SMARCB1</i> Ref.Seq. GenBank NM_003073.3
Vyšetření RTPS1 metodou MLPA, kit P258 (MRC-Holland)	Vyšetření částečné nebo úplné delece genu <i>SMARCB1</i>

#### Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření RTPS1 metodou sekvenování genu <i>SMARCB1</i> sekvenováním dle Sangera	180, kratší termín po domluvě s garantem metody cílené vyšetření 30	-
Vyšetření RTPS1 metodou MLPA, kit P101 (MRC-Holland)	30	

#### Kontaktní informace

##### Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol  
V Úvalu 84, Praha 5,  
150 06

##### Centrální příjem vzorků:

Po – Pá  
7:30h – 14.30h

#### Požadavky na vzorek

**Krev** – 2 nezávislé odběry, každý **5ml do K<sub>3</sub>EDTA** (děti 1-2ml)  
Druhý vzorek slouží k ověření zachycené patogenní varianty u diagnostického testu, resp. k ověření každého výsledku prediktivního testu. Tímto postupem je minimalizována možnost chyby způsobené záměnou při manipulaci se vzorky.

**Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky** (10 mg)

**Izolovaná DNA** - 50 - 300 ng/μl a více v množství 50-100 μl

**Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

#### Odkazy

**Transport vzorku** musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.